

## GLOSSAIRE

**ADN**: Molécule qui porte les gènes (plusieurs milliers par cellule).

**Chromosome**: Support de l'information génétique constitué par l'ADN condensé dans chacune de nos cellules. Chez l'homme, cette information génétique est répartie en 23 paires de chromosomes (46 chromosomes), 22 paires de chromosomes appelés les **autosomes** et une paire de chromosomes sexuels (**gonosomes**).

**Aneuploïdie**: Anomalie du nombre de chromosomes.

**Gène**: Segment d'ADN localisé sur une position spécifique d'un chromosome. Chaque gène a une fonction spécifique qui permet la transmission d'un caractère héréditaire. Une maladie génétique peut survenir si un ou plusieurs gènes ne fonctionnent pas correctement, parce qu'ils sont absents ou qu'ils sont « mutés », c'est-à-dire qu'ils ont une séquence d'ADN inhabituelle, différente de celle d'un génome de référence.

**Génome**: Ensemble de l'information génétique portée par tous les chromosomes. **Exon**: Partie d'un gène codant pour la production des protéines. **Exome**: Ensemble des exons du génome. Représente 1 à 2 % de l'intégralité du génome. Environ 85 % des modifications génétiques associées à une maladie ou un problème de santé d'origine génétique sont localisées dans l'exome.

**Embryon**: Ensemble cellulaire qui résulte de la fusion entre l'ovocyte et le spermatozoïde. Il compose un être en devenir jusqu'à 8 semaines de développement. La recherche sur l'embryon concerne l'embryon conçu par fécondation *in vitro* avant le transfert dans l'utérus. **Blastocyste**: Stade de développement embryonnaire préimplantatoire correspondant à l'état de l'embryon au 5<sup>e</sup> ou 6<sup>e</sup> jour après la fécondation. **Fœtus**: Être en devenir à partir de 8 semaines de développement.

**Génomique**: Ensemble d'analyses permettant d'étudier le génome d'un individu ou d'une tumeur, sa structure et son organisation, l'identification des gènes, de leurs fonctions, de leur expression et de leur contrôle.

**Séquençage**: Technique d'analyse de l'ADN. Permet de repérer les éventuelles variations ou mutations. **Séquençage d'exome complet**: Analyse de l'ensemble des exons de tous les gènes (exome). Permet d'identifier des anomalies pouvant expliquer les maladies génétiques.

**Diagnostic prénatal (DPN)**: Permet de mettre en évidence des anomalies génétiques, chromosomiques ou des malformations (par échographie) chez le fœtus et dans certains cas de les traiter.

**Diagnostic préimplantatoire (DPI)**: Permet de détecter la présence d'éventuelles anomalies génétiques ou chromosomiques dans les embryons conçus après fécondation *in vitro*, en analysant une ou deux cellules de ces embryons. Seuls les embryons indemnes de la mutation

recherchée seront transférés dans l'utérus. Le DPI ne peut être réalisé que dans des indications très précises définies par la loi, n'étant proposé qu'aux couples qui risquent de transmettre à leur enfant une maladie génétique d'une particulière gravité.

**Diagnostic préimplantatoire des aneuploïdies (DPI-A):** Recherche d'anomalies chromosomiques chez un embryon préimplantatoire conçu par FIV, avant le transfert dans l'utérus. Non réalisé, car non autorisé en France aujourd'hui en dehors des indications de DPI.

**Dépistage génétique préconceptionnel:** Recherche chez les membres d'un couple d'anomalies génétiques dont chaque membre peut être porteur sain, mais transmetteur. Non généralisé en France aujourd'hui à l'exception de quelques maladies.

**Analyse de l'ADN foetal circulant (DPNI):** ADN provenant du placenta et qui circule dans le sang des femmes enceintes. Le dépistage de certaines anomalies chromosomiques ou génétiques est possible à partir de cet ADN.

**CRISPR-Cas9:** outil simple, rapide et efficace pour couper l'ADN à un endroit précis du génome. Certaines anomalies du génome peuvent être, en théorie, corrigées par cette technique.

**Médecine des 4P:** fait référence à ce que certains voient comme les futures caractéristiques de la médecine: prédiction, personnalisation, prévention, participation. **Médecine prédictive:** capacité de la médecine, en particulier à l'aide de l'analyse des caractéristiques génétiques, de prévoir l'apparition de certaines affections chez un sujet sain avant l'apparition des symptômes ou de déterminer un pronostic chez un patient atteint d'une maladie. **Médecine personnalisée:** capacité de la médecine, en particulier à l'aide de l'analyse des caractéristiques génétiques, d'adapter aux caractéristiques individuelles du patient le traitement adéquat.